

遺伝性疾患の診断、医療対応、および遺伝 相談に必要な情報のシステム化

松井一郎* 谷村雅子*

要約：遺伝性疾患の診断、医療対応、および遺伝相談に必要な情報のシステム化について、考え方の整理を行った。①遺伝性疾患の診断に関する情報、②遺伝性疾患の対応に関する情報、③遺伝相談(狭義)に関する情報を区別し、それぞれの情報ブロックのなかで現在データベース設計を準備したものを記した。

見出し語：遺伝性疾患、遺伝相談、データベース

1. はじめに

遺伝相談は、遺伝性疾患の確定診断、医療対応を前提としてクライアントの危険率を推定し、カウンセリングを行なうのが通例である。従って、遺伝相談を効果的に行なうためには遺伝性疾患に関連する全ての情報を網羅し、その利用が有効に行なわれるよう、資料の系統的な集積整理を留意すること(システム化)が重要である。

最近の科学・生物学・医学等の情報利用はコンピュータ・データベースの整備とデータ通信利用の普及により数年前では想像もできなかった程度の進歩・充実した状態にある。

遺伝性疾患や遺伝相談の情報利用も現在の医学

・科学の情報利用の水準にあわせて再検討を行なう時期に来ている。あるいは将来の情報利用方法の検討や策定を準備する時期にきていると考えられる。

2. 情報利用の考え方

遺伝相談は概して担当者の個別性がつよく、従って関連する情報の網羅すべき範囲や整理についてそれぞれの研究者の独自の工夫が中心となっており、定まった方式(システム化)が論議されたことは少ないと思う。

遺伝相談の流れに従って、情報発生とその流れを模式化し、骨格となる情報を関連づけると図1

* 国立小児病院小児医療研究センター

のごとくなる。

①の遺伝相談ユニットは主として遺伝相談外来等を想定しており、クライアントから持ち込まれる問題を整理し方向づける。クライアントが用意した基本情報に対し、医師の質問等による追加情報の整理を加えて遺伝性疾患の診断から遺伝予後の推定、カウンセリングへとすすむのが通例である。また、その遺伝相談外来で診断に必要な臨床検査の幾つかを指示することも多いであろう。この際、2つの大きな問題がある。

その第1は診断から遺伝予後までの過程を、その遺伝相談ユニット内だけで処理できるか否か、の問題である。近年の遺伝性疾患の診断技術の革新的な進歩はひとつの遺伝相談ユニットで処理できる限界がきわめて小さいことを示している。現代の遺伝相談は、② 遺伝性疾患診断ユニットつまり大学病院、基幹病院、研究所などとの診断連携を抜きには考えられない事態となっている。

続く第2の問題は出生前診断が可能なる疾患について、医療の現状が上と同様に避けて通れない事態となっている点であろう。多くのクライアントが、遺伝相談医に③ 出生前診断ユニットの紹介依頼を行なっている。

この2点については地域性や専門性を十分に配慮してクライアントの希望に沿うことが必要で、遺伝性疾患の精密診断施設やその特徴、出生前診断施設等のリストを準備することは効果的な遺伝

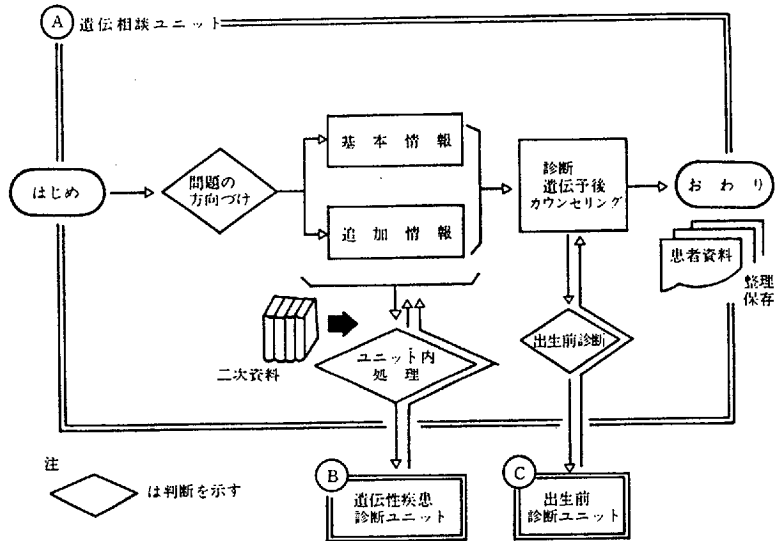


図 遺伝相談の流れと情報の伝達

相談の運用に不可欠となっている。

その他広範な遺伝性疾患（相談）の関連情報を整理するに当たって以下の3点を骨格とすると理解が容易である。

3. 情報の整理と活用準備状況

機能的に統合化された情報センターを将来策定する必要があるが、現時点では個別の部分的な情報ブロックを単位とし、可能なものからデータベース化に着手すれば良い。完成された（商用）コンピュータ・データベースについてはデータ通信を最大限に活用する。

(1) 遺伝性疾患の診断に関する情報

- A. McKUSICK 等テキストのコンピュータ・ファイル
- B. 米国・医学・生物学データベース**
- C. JOIS (日本) データベース**
- D. 症候群診断データベース (AI)

(和田論文参照)

- E. 国立遺伝研遺伝情報センター (DNA 配列データベース) **
 - F. JCRB 細胞バンク・JCRB 遺伝子バンク
 - G. 関連の診断著書リスト*
 - H. 家計図記載の標準化*
- (2) 遺伝性疾患の対応に関する情報
- A. 遺伝性疾患精密検査機関データベース (国内) *
 - B. 遺伝性疾患のレジスター*
 - C. 遺伝性疾患 (含保因者) スクリーニング・システム
 - E. 心身障害、難病、慢性疾患等の医療援護に関する情報、申請窓口
 - F. 早期訓練、療育に関する情報、窓口
- (3) 遺伝相談 (狭義) に関する情報
- A. 遺伝相談機関データベース*
 - B. 出生前診断データベース*
 - C. International Directory of Genetic Services
 - D. 遺伝病、遺伝相談の啓蒙書リスト*

4. 情報利用の形態

情報の利用は当然の事ながら最も利用され易い

形態のものが重用される。第1線の利用ではハンドブック、マニュアル、ガイドブック等々の冊子を整備し定期的に改訂する事が基本である。

このため骨格をなす基本情報の定期的な調査・整備と目的に応じた適切な出力を行なう必要から最近ではコンピュータ・データベースを設計し、活用することが多い。遺伝情報活用準備のために小児医療研究センターで設計したデータベースに*印を付した。これらの調査結果は別途報告の予定である。また、商用データベースで遺伝性疾患の診断、研究に常時活用しているものに**印を付した。

昨今のコンピュータ情報機器の驚異的な進歩は第1線の診療や研究に関連する作業を多くの点で機能化、能率化すると同時に、従来の方法では想像出来なかった高度な質の処理を可能とした。膨大な数の調査資料原票は光ディスクファイルに格納され、患者写真は画像データとして格納され、加工され、症候群診断データベースへの連動準備を行なっている。

遺伝相談における今後の情報活用をどう策定するかは引き続き多角的な視野からの検討を必要としている。



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



要約: 遺伝性疾患の診断, 医療対応, および遺伝相談に必要な情報のシステム化について, 考え方の整理を行った。 遺伝性疾患の診断に関する情報, 遺伝性疾患の対応に関する情報, 遺伝相談(狭義)に関する情報を区別し, それぞれの情報ブロックのなかで現在データベース設計を準備したものを記した。